

« Bonnes pratiques en cas d'urgence »

:: Lymphangioliomyomatose

Synonymes : LAM

Définition :

La lymphangioliomyomatose (LAM) est une maladie pulmonaire kystique, diffuse, progressive qui affecte principalement la femme de moins de 50 ans (prévalence de 3 à 8 par million de femmes).

Elle est liée à une prolifération diffuse de cellules anormales proches des cellules musculaires lisses, conduisant au développement de lésions kystiques multiples, dont l'aspect tomodensitométrique est caractéristique.

Elle peut être isolée (LAM sporadique / S-LAM) ou associée à la [sclérose tubéreuse de Bourneville \(STB\)](#) [STB-LAM]. La LAM sporadique est généralement plus sévère que la STB-LAM lors du diagnostic, mais l'évolution de ces deux formes est comparable.

La LAM peut être asymptomatique, ou occasionner une dyspnée progressive, et conduire à une insuffisance respiratoire chronique obstructive. La principale complication pulmonaire aiguë est le pneumothorax, volontiers récidivant, par rupture de kystes de LAM. L'obstruction lymphatique parfois associée est pourvoyeuse de chylothorax.

Des manifestations extra-thoraciques sont possibles, à type de lymphangiomes abdominaux (parfois à l'origine d'une ascite chyleuse) ou d'angiomyolipomes (AML) rénaux (formations tumorales vasculo-graisseuses comportant un risque de rupture hémorragique rétropéritonéale).

Le diagnostic de LAM est porté devant une présentation clinique et radiologique évocatrice, ainsi que la présence d'un second critère, tel que la présence d'un angiomyolipome, d'un chylothorax, d'une ascite chyleuse, d'un prélèvement histologique montrant des signes de LAM, d'une STB, et/ou d'un taux sérique élevé du facteur de croissance endothélial vasculaire-D (VEGF-D).

La LAM est due à des mutations inactivatrices des gènes *tuberous sclerosis complex 1 (TSC1)* ou 2 (*TSC2*), codant respectivement pour l'hamartine et la tubérine. Ces mutations entraînent l'activation non régulée de la voie du facteur de croissance mTOR (*mammalian target of rapamycin*), qui favorise la prolifération et la survie des cellules musculaires lisses.

Quand l'un des gènes *TSC* est inactivé, la protéine mTOR reste activée, favorisant la multiplication anormale des cellules musculaires lisses.

Dans la LAM sporadique, la mutation génétique n'existe que dans les lésions (cellules musculaires lisses des AML et de la LAM) ; elle est dite somatique. La LAM sporadique n'est donc pas héréditaire. En revanche, dans la STB-LAM, les mutations sont germinales, donc héréditaires et présentes dans tout l'organisme.

Le traitement symptomatique repose sur les bronchodilatateurs, et l'oxygénothérapie au stade d'insuffisance respiratoire chronique.

Le traitement spécifique repose sur les inhibiteurs de la voie mTOR :

- Sirolimus (Rapamune®)
- Évérolimus (Votubia®, Certican®)

Ce traitement est indiqué en cas de retentissement sur la fonction pulmonaire (VEMS < 70 %), d'aggravation respiratoire rapide, d'épanchement chyleux, ou d'angiomyolipome (AML) à risque hémorragique. Il stabilise la fonction pulmonaire, réduit la taille des AML et la récurrence des épanchements.

La transplantation pulmonaire est parfois indiquée au stade d'insuffisance respiratoire chronique invalidante.

Pour en savoir plus :

▶ **Orphanet**

- [Fiche Maladie](#)
- [Fiche tout public 2013](#)
- [Sclérose tubéreuse de Bourneville / STB](#)

▶ **[PNDS lymphangioléiomyomatose 2021](#)**

▶ **[Centre de référence](#)**

Centre de référence des maladies pulmonaires rares
(Hospices Civils de Lyon, 59 boulevard Pinel, 69677 Lyon cedex).

Sommaire

<u>Fiche de régulation pour le SAMU</u>	<u>Fiche pour les urgences hospitalières</u>
Synonymes	<u>Problématiques en urgence</u>
Mécanismes	<u>Recommandations en urgence</u>
Risques particuliers en urgence	<u>Orientation</u>
Traitements fréquemment prescrits au long cours	<u>Précautions médicamenteuses</u>
Pièges	<u>Précautions anesthésiques</u>
Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière	<u>Mesures préventives</u>
En savoir plus	<u>Mesures complémentaires en hospitalisation</u>
	<u>Don d'organes</u>
	<u>Numéros en cas d'urgence</u>
	<u>Ressources documentaires</u>

Fiche de régulation pour le SAMU

Synonymes

LAM

Mécanismes

Maladie pulmonaire diffuse progressive, affectant principalement la femme jeune, due à des mutations génétiques et à l'origine d'une prolifération bénigne de cellules anormales proches des cellules musculaires lisses, conduisant au développement de lésions kystiques multiples. Elle peut être isolée ou associée à la sclérose tuberculeuse de Bourneville (STB).

Risques particuliers en urgence

Pneumothorax par rupture de kyste de lymphangioléiomyomatose
Hématome rétropéritonéal par rupture d'un angiomyolipome rénal (surtout si > 4 cm)
Risque infectieux ou pneumopathie médicamenteuse chez les patients traités par immunosuppresseurs

Traitements fréquemment prescrits au long cours

Bronchodilatateurs, oxygénothérapie, parfois VNI nocturne
Régime sans graisse avec supplémentation en triglycérides à chaînes moyennes
Immunosuppresseurs : sirolimus ou évérolimus (hors AMM)
Transplantation pulmonaire au stade ultime
Les contraceptifs œstrogéniques sont contre-indiqués, suspectés d'aggraver la maladie

Pièges

Pneumothorax
Chylothorax compressif
Douleur lombaire ou anémie aiguë par hématome rétropéritonéal

Particularités de la prise en charge médicale préhospitalière

Pas de particularité
Se méfier des pièges diagnostiques dont la prise en charge est celle habituelle

En savoir plus

Fiches Orphanet urgences : www.orphanet-urgences.fr

Centre national de référence des maladies pulmonaires rares. Tél : 04 27 85 77 00

Centres régionaux de compétences des maladies pulmonaires rares (www.orpha.net ou www.maladies-pulmonaires-rares.fr)

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

Les principales situations d'urgence observées sont :

► Situation d'urgence 1 : Complications pulmonaires - pneumothorax, chylothorax compressif

- Toute apparition ou aggravation brutale d'une dyspnée chez un patient LAM (lamiste) doit faire évoquer de principe un pneumothorax compressif ou un chylothorax abondant (environ 80 % des chylothorax sont unilatéraux, touchant dans 2/3 des cas l'hémithorax droit).
- Une exsufflation (ou un drainage pleural percutané) peut être réalisée en urgence lors du premier pneumothorax si le décollement est complet ou mal supporté.
- Toutefois, il est recommandé de réaliser une pleurodèse homolatérale (chimique ou chirurgicale) dès le premier épisode de pneumothorax, si le diagnostic de LAM est connu, afin d'éviter les récurrences.
- La technique de pleurodèse utilisée sera discutée. En général, la technique par abrasion mécanique est utilisée en première intention. Les techniques plus agressives (symphyse par talcage ou pleurectomie) sont réservées aux pneumothorax récurrents et réfractaires.
- La pleurodèse réduit le risque de récurrence de > 70 % à 20-30 % en moyenne.
- Ces interventions seront à réaliser, de préférence, en dehors de l'urgence, par un chirurgien thoracique appartenant à une équipe de greffe pulmonaire ou s'étant rapproché d'une équipe de greffe. Une biopsie pulmonaire peut être réalisée dans le même temps, en cas de diagnostic de LAM incertain. Une symphyse chirurgicale par pleurectomie pariétale ou par talcage doit être évitée, afin de limiter le risque hémorragique (présence d'adhésions pleurales) en cas de transplantation ultérieure. Toutefois, une pleurodèse unilatérale ou bilatérale par talcage ou pleurectomie ne doit pas être considérée comme une contre-indication à la transplantation pulmonaire.

► Situation d'urgence 2 : Complications rénales - hémorragie rétropéritonéale

- Des angiomyolipomes (AML) rénaux, souvent bilatéraux, sont présents dans 1/3 des cas ;
- Il s'agit de tumeurs bénignes, à croissance lente, mais potentiellement graves en raison de la présence de microanévrismes intratumoraux qui peuvent se rompre spontanément.
- **Le risque de rupture est surtout important pour les AML > 4 cm de diamètre ou comportant de nombreux microanévrismes.** Ces ruptures entraînent une hémorragie rétropéritonéale aiguë pouvant engager le pronostic vital ;
- En dehors du cadre de l'urgence, il est conseillé de consulter rapidement en présence de signes d'hémorragie abdominale profonde liée au saignement d'un AML (douleur abdominale) ;
- La prise en charge des AML doit être discutée en centre spécialisé avec un pneumologue, un néphrologue et/ou urologue, un radiologue spécialisé dans l'imagerie abdomino-pelvienne et en radiologie interventionnelle ;

- L'objectif de la prise en charge est de réduire au maximum le risque hémorragique ;
- L'évaluation du risque hémorragique est fondée surtout sur les données de l'IRM abdominale et/ou du scanner abdomino-pelvien avec injection de contraste, et son analyse par un radiologue expert ;
- Lorsqu'un AML est présent, la prise en charge optimale doit être discutée en réunion multidisciplinaire, et peut comporter une simple surveillance, un traitement médical, une embolisation artérielle, ou très exceptionnellement un traitement chirurgical ;
- Les décisions doivent être prises lors du dépistage ou de la surveillance ou en présence de symptômes, plutôt que dans le contexte d'une hémorragie aiguë ; la détection précoce des AML est, de ce fait, importante ;
- Les AML asymptomatiques < 4 cm de diamètre ne nécessitent généralement pas de traitement, mais doivent être surveillés ;
- Les AML > 4 cm présentant des microanévrismes > 0,5 cm ou un saignement doivent être traités par embolisation artérielle sélective, sirolimus ou par chirurgie conservatrice du parenchyme rénal ;
- Le suivi de ces AML doit être réalisé par une équipe expérimentée dans la prise en charge des AML qui décide de la prise en charge initiale, définit les modalités de surveillance, et réévalue périodiquement la prise en charge.

► Situation d'urgence 3 : Infection chez un patient immunodéprimé

Les patients traités par sirolimus ou évérolimus sont immunodéprimés et peuvent développer des infections, bactériennes, fongiques, virales ou parasitaires, liées à des agents pathogènes opportunistes ;

Si une infection est diagnostiquée, un traitement approprié doit être instauré dans les plus brefs délais et l'arrêt temporaire ou définitif du traitement doit être envisagé.

Recommandations en urgence

► Recommandations générales

- Le pneumothorax doit être idéalement pris en charge conjointement par un pneumologue et un chirurgien thoracique habitués dans la prise en charge des LAM.
- La prise en charge des angiomyolipomes (AML) doit être discutée en centre spécialisé avec un pneumologue, un néphrologue et/ou urologue, un radiologue spécialisé dans l'imagerie abdomino-pelvienne et en radiologie interventionnelle.

► Situation d'urgence 1 : Complications pulmonaires - pneumothorax, chylothorax compressif

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

- **Pneumothorax**
 - Contexte de survenue parfois évocateur (antécédent de pneumothorax, voyage en avion récent) ;
 - Dyspnée d'apparition brutale ;
 - Douleurs thoraciques asymétriques, pouvant irradier dans l'épaule, augmentées par l'inspiration ;
 - Toux sèche.
- **Chylothorax**
 - Dyspnée d'évolution progressive ;
 - « Pesanteur » thoracique ;
 - Toux ;
 - Asthénie ;
 - Parfois état fébrile ou douleurs thoraciques ;
 - Rarement chyloptysie (liquide chyleux dans les expectorations).

▪ Évaluer la gravité

- Nécessité d'oxygénothérapie ;
- Signes de détresse respiratoire ;
- Collapsus tensionnel ou signes d'insuffisance cardiaque droite (pneumothorax compressif).

▪ Explorations en urgence

- Gaz du sang artériel ;
- Radiographie de thorax ;
- Échographie (quantifier l'épanchement + repérage pour la ponction ou le drainage pleural) ;
- Scanner thoracique sans injection ;
- Liquide pleural : triglycérides > 1,24 mmol/L, cholestérol < 5,18 mmol/L, électrophorèse des lipoprotéines à la recherche de chylomicrons.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring

- PA, FC, FR, SpO₂, courbe thermique ;
- Douleurs ;
- Signes de détresse respiratoire.

■ Mesures symptomatiques

- Antalgiques ;
- Voies d'abord veineuses +/- apports liquidiens ;
- O₂ selon saturation ;
- Pneumothorax : drainage pleural si décollement complet, exsufflation à l'aiguille en urgence, si mauvaise tolérance hémodynamique ou respiratoire ;
- Chylothorax symptomatique : ponction pleurale évacuatrice.

■ Traitements spécifiques : prise en charge conjointe par un pneumologue et un chirurgien thoracique

Traitement selon le volume et les conséquences cliniques de l'épanchement, les facteurs de comorbidités et l'expertise locale.

- Pneumothorax :

- Exsufflation (ou drainage pleural percutané) si décollement complet ou mal supporté ;
- Pleurodèse homolatérale (chimique ou chirurgicale) recommandée dès le premier épisode de pneumothorax, si le diagnostic de LAM est connu, afin d'éviter les récurrences :
 - abrasion mécanique en première intention ;
 - symphyse par talcage ou pleurectomie réservées aux pneumothorax récurrents et réfractaires.

► NB : Ces interventions seront à réaliser, de préférence en dehors de l'urgence, par un chirurgien thoracique appartenant à une équipe de greffe pulmonaire ou s'étant rapproché d'une équipe de greffe ;

Une symphyse chirurgicale par pleurectomie pariétale ou par talcage doit être évitée afin de limiter le risque hémorragique (présence d'adhésions pleurales) en cas de transplantation ultérieure ;

Toutefois, une pleurodèse unilatérale ou bilatérale par talcage ou pleurectomie ne doit pas être considérée comme une contre-indication à la transplantation pulmonaire.

- Chylothorax :

- Épanchements peu abondants et asymptomatiques : surveillance ou ponction pleurale évacuatrice ;
- Épanchements pleuraux chyleux symptomatiques : traitement au cas par cas, en fonction des résultats de l'évaluation clinique (quantité de liquide chyleux retiré, récurrence de l'épanchement, état respiratoire et éventualité d'une transplantation pulmonaire future) ;
- Sirolimus et/ou régime sans graisses, avec supplémentation en triglycérides à chaîne moyenne, à discuter avec le centre de référence ou de compétence ;
- Une transplantation pulmonaire unilatérale ou bilatérale est réalisée quand les autres options ont échoué.

► Situation d'urgence 2 : Complications rénales - hémorragie rétropéritonéale

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

- Toute douleur lombaire (ou abdominale) aiguë ou subaiguë doit alerter (syndrome pré-fissuraire) ;
- Au stade de rupture, le tableau est celui d'un choc hémorragique avec saignement rétropéritonéal.

▪ Évaluer la gravité

- Hypotension artérielle, tachycardie ;
- Signes de choc ;
- Anémie aiguë.

▪ Explorations en urgence

- Taux d'hémoglobine, groupes sanguins, agglutinines irrégulières (RAI) ;
- ECG ;
- Scanner abdominal injecté : diagnostic et montre un saignement actif ;
- Le scanner ou l'IRM sont les meilleurs examens au stade pré-fissuraire ;
- L'échographie abdominale montre l'épanchement rétropéritonéal et les AML.

- NB : L'évaluation du risque hémorragique est surtout fondée sur les données de l'IRM abdominale et/ou du scanner abdomino-pelvien avec injection de contraste, et son analyse par un radiologue expert.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

▪ Monitoring

- PA, FC, FR, Courbe thermique, SpO₂ ;
- Douleurs ;
- Hémocue®.

▪ Mesures symptomatiques

Deux voies d'abord veineuses;

- Expansion volémique ;
- Transfusion sanguine en cas de choc hémorragique ;
- Oxygénothérapie systématique, pour obtenir une saturation à 100 % ;

▪ Traitements spécifiques

- Rupture avec hémorragie rétropéritonéale : chirurgie en extrême urgence (néphrectomie le plus souvent, la plus conservatrice possible) ;
- Syndrome pré-fissuraire : une embolisation est préférable, si elle est possible, un avis auprès d'un radiologue interventionnel et un avis chirurgical doivent donc être pris en urgence ;
- Les AML > 4 cm présentant des microanévrismes > 0,5 cm ou un saignement doivent être traités par embolisation artérielle sélective, sirolimus ou par chirurgie conservatrice du parenchyme rénal.

▶ Situation d'urgence 3 : Infection chez un patient immunodéprimé

1. Mesures diagnostiques en urgence

▪ Éléments cliniques du diagnostic

- Syndrome infectieux : fièvre $\geq 38,5^{\circ}\text{C}$, frissons ;
- Signes d'appel selon l'organe, siège de l'infection :
 - foyer pulmonaire, signes fonctionnels respiratoires ;
 - diarrhée ;
 - signes fonctionnels urinaires ;
 - arthrite septique ;
 - souffle cardiaque ;
 - infection cutanée ;
 - syndrome méningé...

▪ Évaluer la gravité

- Fièvre mal tolérée avec frissons ;
- Fièvre résistante aux antibiotiques à 48 h d'évolution ;
- Fièvre > $38,5^{\circ}\text{C}$, ne cédant pas aux antipyrétiques, chez un patient avec une voie veineuse centrale ;
- Choc septique (marbrures, hypotension artérielle, tachycardie) ;
- Défaillance d'organe :
 - insuffisance rénale aiguë ;
 - détresse respiratoire ;
 - coma ;
 - défaillance cardiaque (infection virale aiguë : myocardite, endocardite, péricardite).

▪ Explorations en urgence

- Hémocultures (au moins 2 séries) sans retarder le début de l'antibiothérapie ;

- Prélèvements microbiologiques selon les signes d'orientation clinique :
 - ECBU ;
 - antigénuries pneumocoque - Legionella ;
 - ECBC si expectoration ;
 - prélèvement nasal : virus respiratoires en période d'épidémie [grippe, virus respiratoire syncytial (VRS), coronavirus...], voire PCR multiplex ;
 - ponction lombaire (PL) si signes neurologiques ;
 - hémocultures sur dispositif intraveineux de longue durée (DIVLD) ;
 - coproculture si diarrhée ;
- Gazométrie artérielle, avec lactatémie si signes de choc ;
- Radiographie thoracique ;
- Évaluation de la fonction rénale (ionogramme sanguin, urée créatinine) ;
- Autre imagerie selon les signes d'orientation clinique.

2. Mesures thérapeutiques immédiates

■ Monitoring

- PA, FC, FR, Courbe thermique, SpO₂, SaO₂ si nécessaire ;
- État neurologique (tolérance clinique).

■ Mesures symptomatiques

- Voie veineuse, hydratation ;
- Traitements symptomatiques et antalgiques classiques ;
- Isolement protecteur ;
- Arrêt momentané du sirolimus ou évérolimus.

■ Traitements spécifiques : Traitement anti-infectieux en urgence

- Antibiothérapie IV probabiliste à large spectre, après prélèvements microbiologiques, à discuter avec l'infectiologue référent, en cas de signes de gravité (céphalosporines de 3^e génération, aminoside si suspicion d'infection à staphylocoque ou cocci Gram positif non staphylococcique ;
 - Antiviral (oseltamivir) si suspicion de grippe ;
 - Traitements adaptés, selon les recommandations actualisées (Covid-19) ;
 - Traitement d'un choc septique, selon tolérance hémodynamique : remplissage vasculaire, traitements vasopresseurs si nécessaire.

Orientation

► Transport du domicile vers le service d'accueil des urgences

▪ Où transporter ?

- La régulation préhospitalière (Samu, centre 15) est parfois nécessaire et permet d'orienter la destination hospitalière selon la gravité et/ou la pathologie décompensée (unité de soins intensifs, de réanimation, soins intensifs de pneumologie, d'urologie, service d'urgence...), pour une prise en charge optimale sans transfert secondaire ;
- Aux urgences du centre hospitalier du centre de référence maladies rares ou centre de compétences par admission directe après accord préalable entre praticiens ;
- Contacter un médecin expert senior du centre de compétences régional qui a la connaissance de ces structures peut aider à la régulation ;
- Un contact avec un chirurgien thoracique est souhaitable avant tout geste portant sur la plèvre, sauf urgence immédiate (pneumothorax compressif).

▪ Comment transporter ?

- Ambulance non médicalisée ou vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité ;
- La décision du choix du transport (terrestre ou hélicoptéré) revient au régulateur, selon le lieu où se situe le patient (accessibilité, distance par rapport aux différents centres hospitaliers) et selon la gravité du patient.

▪ Quand transporter ?

- Immédiatement si urgence vitale ou fonctionnelle.

► Orientation au décours des urgences hospitalières

▪ Où transporter ?

- Médecine, chirurgie, soins continus ou réanimation selon l'atteinte.

▪ Comment transporter ?

- En ambulance non médicalisée ou vecteur médicalisé (SMUR) selon la gravité ;
- Au sein de la structure hospitalière : transfert simple, paramédicalisé ou médicalisé.

▪ Quand transporter ?

- Une fois la situation clinique stabilisée ;
- Le patient ne doit pas quitter une structure d'urgence sans un avis, au moins téléphonique, auprès d'un médecin senior expert pour cette maladie rare.

Précautions médicamenteuses (interactions possibles, contre-indications, précautions d'emploi...)

- Précautions habituelles des bronchodilatateurs ;
- Éviter les médicaments dépresseurs respiratoires, si insuffisance respiratoire chronique ;
- Pour les patientes sous rapamycine : précautions habituelles des immunosuppresseurs.

La rapamycine peut prédisposer aux :

- infections bactériennes, fongiques, virales ou parasitaires, ou aux infections par des agents pathogènes opportunistes. Si une infection est diagnostiquée, un traitement approprié doit être instauré dans les plus brefs délais et l'arrêt temporaire ou définitif du traitement doit être envisagé ;
- retard de cicatrisation et lymphocèle (effet sur la cicatrisation des tissus cutanés et lymphatiques) ;
- effets secondaires dermatologiques à la fois cutanés (acné, hydrosadénite, folliculite, lymphocèle), muqueux (aphtes, épistaxis, gingivites) et unguéaux.

► Pour en savoir plus : EVEROLIMUS-SIROLIMUS

<http://agence-prd.ansm.sante.fr/php/ecodex/rcp/R0322962.htm>

<https://base-donnees-publique.medicaments.gouv.fr/extraire.php?specid=65164182>

Précautions anesthésiques

- Modalités à adapter à l'insuffisance respiratoire chronique ;
- Poursuite de l'oxygénothérapie adaptée aux besoins ; l'hypercapnie est tardive ;
- Éviter le baro- et volotraumatisme en cas de ventilation mécanique, du fait du risque de pneumothorax.

Mesures préventives

- Contraception : les contraceptifs oraux (pilule) contenant des œstrogènes sont contre-indiqués, car ils sont suspectés d'aggraver la maladie - la pilule microprogestative est autorisée ;
- Grossesse : avant d'envisager une grossesse, il est essentiel d'en discuter avec l'équipe en charge du suivi de la LAM, du fait du risque d'aggravation de la maladie. Il faudra donc évaluer ce risque qui est très variable d'une femme à l'autre ;
- Un conseil génétique est proposé aux patientes atteintes de STB avant la grossesse ;
- Ostéoporose : une diminution de la densité osseuse est souvent associée à la LAM. L'ostéoporose fragilise les os et augmente le risque de fracture (prévention par une alimentation équilibrée, riche en calcium et protéines, une supplémentation en vitamine D, une activité physique régulière) ;

- Voyages aériens : la possibilité de prendre l'avion ou non dépend de la condition respiratoire des patientes. La pressurisation à l'intérieur des avions peut aggraver un pneumothorax préexistant. C'est pourquoi, le voyage aérien est contre-indiqué en cas de pneumothorax non traité ou traité dans le mois écoulé ;
[Dans tous les cas, il est conseillé de prendre l'avis d'un médecin spécialiste avant un éventuel voyage en avion \(PNDS 2021 - p. 29\) :](#)
- Vaccination : vaccination contre la grippe, le pneumocoque et le SARS-CoV-2. La vaccination doit être conseillée notamment chez les patientes traitées par inhibiteur de mTOR, du fait de l'effet immunosuppresseur ;
- Arrêt du tabac: l'abandon du tabagisme est primordial pour prévenir l'aggravation de la maladie. Il existe plusieurs méthodes pour réussir à cesser de fumer. Une information auprès d'un professionnel de santé (médecin, pharmacien...) à propos de la médication disponible et les thérapies de remplacement de la nicotine peut être utile.

Mesures complémentaires en hospitalisation

Le plus souvent la poursuite du traitement habituel est conseillée ;
Poursuite de l'oxygénothérapie selon l'état clinique de la patiente ;
Poursuite du sirolimus ou évérolimus, sauf infection active ;
Poursuite d'un éventuel régime pauvre en graisses, avec supplément en triglycérides à chaînes moyennes.

Les associations de patients sont utiles pour aider le malade et ses proches à ne pas s'isoler, en proposant une écoute et un soutien moral. Elles permettent de créer des liens entre les patients qui peuvent échanger leurs expériences. Elles peuvent améliorer le parcours de santé du patient : informations sur la pathologie, accès au réseau de soins (centres de compétence, centres de référence, filières de santé maladies rares) et aux services sociaux notamment pour le retour au domicile. D'intérêt général, d'envergure nationale, et créée en 2001, l'Association FLAM - France Lymphangioliomyomatose, dont le bureau n'est composé que de bénévoles, regroupe les personnes atteintes de LAM ainsi que leurs proches. FLAM travaille en lien avec les professionnels de santé et est appuyée par un Conseil scientifique. Elle est membre de l'Alliance Maladies Rares et d'EURORDIS.

FLAM a vocation d'écouter, soutenir, informer et mettre en contact des personnes touchées par cette maladie qui se retrouvent souvent seules après le diagnostic. L'association organise non seulement des groupes régionaux de discussion, mais aussi des réunions annuelles enrichies de conférences médicales. Elle offre un site internet (<https://francelam.org/>), un bulletin d'information (Flam Infos), et, sur Facebook, une page publique (France - Lymphangioliomyomatose - FLAM), ainsi qu'un groupe privé permettant des échanges confidentiels entre patients.

Proposer au décours de l'hospitalisation : un soutien psychologique et une éducation thérapeutique du patient et de son proche-aidant.

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes et tissus est possible, en cas de LAM sporadique, en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis) et du rapport bénéfice/risque estimé pour le receveur.

Dans les cas où la Lymphangioliomyomatose est associée à la sclérose tubéreuse de Bourneville (LAM-STB), la maladie est multisystémique ; le don d'organes vitaux doit être le seul envisageable, en excluant le poumon. Le don de rein et de pancréas doit être exclu ([fiche Orphanet Urgences STB - p. 18](#)).

Pour une réponse adaptée, contactez le Centre de référence ou les services régionaux de l'Agence de la biomédecine (SRA) 24h/24h ([cf. numéros](#)).

De manière générale et dans l'état actuel des connaissances :

▶ Risque de transmission de la maladie :

Il n'y a pas de risque de transmission de la maladie par le don d'organes dans le cas de LAM sporadique.

▶ Risque particulier lié à la maladie ou au traitement :

- Rechercher surtout des atteintes pulmonaires et rénales :
 - Kystes multiples pulmonaires ou rénaux pouvant se rompre, entraînant pneumothorax, syndrome hémorragique, ou hématome rétropéritonéal ;
 - Chylothorax ;
 - Tumeurs bénignes rénales (angiomyolipomes), lymphangiomes sous-diaphragmatiques, angiomyolipomes hépatiques ;
 - Vérifier l'absence d'altération de la fonction rénale en cas d'angiomyolipomes, d'antécédent de néphrectomie partielle, de traitement prolongé par sirolimus ou évérolimus ;
 - Rechercher une HTAP (complication peu fréquente et d'apparition tardive).
- Risque particulier lié au traitement :
Inhibiteurs de mTOR (sirolimus, évérolimus) : risque infectieux lié aux immunosuppresseurs.

▶ Don d'organes :

Dans l'état actuel des connaissances, le don de certains organes et tissus est possible dans le cas de LAM sporadique, en fonction de l'évaluation de chaque cas (évaluation individuelle, clinique et paraclinique du donneur, des organes et des traitements suivis).

- Le cœur, le foie, le pancréas et les reins peuvent être proposés pour la greffe, sous réserve d'une analyse soignée par scanner pour éliminer l'existence de kystes et angiomyolipomes ;
- Les poumons sont contre-indiqués du fait de leur atteinte quasi constante par la maladie.

La décision de greffe repose donc sur l'estimation par l'équipe du risque encouru par le receveur par rapport au bénéfice attendu de la greffe (bénéfices / risques).

► Don de tissus :

Sous réserve d'une évaluation individuelle, le don de tissus (cornées, vaisseaux, valves, peau, os) est possible.

Chez les patients sous immunosuppresseurs, se rapprocher de sa banque de tissus. Dans le cas de la LAM-STB, le don de tissus n'est pas possible.

Numéros en cas d'urgence

Centre national de référence des maladies pulmonaires rares

Professeur Vincent Cottin

Service de Pneumologie

Hôpital Louis-Pradel - 28, avenue du Doyen-Jean-Lépine - 69677 Lyon

<http://maladies-pulmonaires-rares.fr/>

Tél. : 04 27 85 77 00

Médecin d'astreinte la nuit et le week-end
Contactez les urgences de l'arrondissement ou de la région

Autres centres de référence ou de compétence

<http://maladies-pulmonaires-rares.fr/>

Filière de santé maladies rares : maladies respiratoires rares **RespiFIL**

<https://respifil.fr/>



Uniquement pour le don d'organes et de tissus

Services régionaux de l'ABM (SRA) : numéros des quatre territoires de régulation (24h/24h)

SRA Nord-Est	09 69 32 50 20
SRA Sud-Est / Océan Indien	09 69 32 50 30
SRA Grand-Ouest	09 69 32 50 80
SRA Île-de-France / Les Antilles / Guyane	09 69 32 50 90

Ressources documentaires :

PNDS - Lymphangioliomyomatose 2021.

Chebib N, Khouatra C, Lazor R, Archer F, Leroux C, Gamondes D, Thivolet-Bejui F, Cordier JF, Cottin V. [Pulmonary lymphangioliomyomatosis: From pathogenesis to management]. Rev Mal Respir 2016; 33: 718-734.

Gupta N, Vassallo R, Wikenheiser-Brokamp KA, McCormack FX. Diffuse Cystic Lung Disease. Part II. Am J Respir Crit Care Med 2015; 192: 17-29.

Gupta N, Vassallo R, Wikenheiser-Brokamp KA, McCormack FX. Diffuse Cystic Lung Disease. Part I. Am J Respir Crit Care Med 2015; 191: 1354-1366.

McCormack FX, Gupta N, Finlay GR, Young LR, Taveira-DaSilva AM, Glasgow CG, Steagall WK, Johnson SR, Sahn SA, Ryu JH, Strange C, Seyama K, Sullivan EJ, Kotloff RM, Downey GP, Chapman JT, Han MK, D'Armiento JM, Inoue Y, Henske EP, Bissler JJ, Colby TV, Kinder BW, Wikenheiser-Brokamp KA, Brown KK, Cordier JF, Meyer C, Cottin V, Brozek JL, Smith K, Wilson KC, Moss J. Official American Thoracic Society/Japanese Respiratory Society Clinical Practice Guidelines: Lymphangioliomyomatosis Diagnosis and Management. Am J Respir Crit Care Med 2016; 194: 748-761.

Rebaine Y, Cottin V. Tuberos scleriosis complex for the pulmonologist. Eur Respir Rev 2021.

Ces recommandations ont été élaborées par :

Professeur Vincent Cottin

Service de Pneumologie

Hôpital Louis-Pradel - 28, avenue du Doyen-Jean-Lépine - 69677 Lyon

<http://maladies-pulmonaires-rares.fr/>

Ont participé à la version 2013 : Dr Romain Lazor et le Pr Jean-François Cordier
Centre de référence des maladies pulmonaires rares, Lyon.

En collaboration avec :

- La Société française de médecine d'urgence (SFMU)

- **Docteur Gilles Bagou** : anesthésiste-réanimateur urgentiste - SAMU-SMUR de Lyon
- Hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03

- **Docteur Antony Chauvin** : commission des référentiels de la SFMU (CREF)
Chef de Service Adjoint - Service d'Accueil des Urgences/SMUR, CHU Lariboisière, Université de Paris

- Docteur **Barbara Villoing** : médecin urgentiste - Service d'Accueil des Urgences/SMUR, CHU Cochin Hôtel-Dieu, Université de Paris

- **Docteur Christophe Leroy** : médecin urgentiste - Service de gestion des crises sanitaires - département qualité gestion des risques - Assistance publique-hôpitaux de Paris

- L'Agence de biomédecine (ABM)

Professeur François Kerbaul, Docteurs Francine Meckert, Jacqueline Silleran Chassany :
Direction opérationnelle du prélèvement et de la greffe de l'ABM

- L'association de patients : FLAM (France Lymphangioliomyomatose)

Adresse : 4, rue des Vieux-Moulins, 56680 Plouhinec

Email : contact@francelam.org

<https://francelam.org/>

Date de réalisation : 11/2013

Date de révision : 25/05/2022

« Toute représentation ou reproduction intégrale ou partielle faite sans le consentement de l'auteur ou de ses ayants droit ou ayant cause est illicite. Il en est de même pour la traduction, l'adaptation ou la transformation, l'arrangement ou la reproduction par un art ou un procédé quelconque », selon le code de la propriété intellectuelle, article L-122-4.